

**Zeitschrift:** Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie suisse des sciences médicales = Bollettino dell' Accademia svizzera delle scienze mediche

**Herausgeber:** Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften

**Band:** 17 (1961)

**Artikel:** Les divers formes héréditaires de l'albinisme

**Autor:** Klein, D.

**DOI:** <https://doi.org/10.5169/seals-307496>

### **Nutzungsbedingungen**

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. [Mehr erfahren](#)

### **Conditions d'utilisation**

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. [En savoir plus](#)

### **Terms of use**

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. [Find out more](#)

**Download PDF:** 09.12.2025

**ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, <https://www.e-periodica.ch>**

Institut de Génétique médicale (Prof. D. Klein)  
de la Clinique ophtalmologique (Prof. A. Franceschetti), Genève

## Les diverses formes héréditaires de l'albinisme

Par D. Klein

C'est à *Garrod* que revient le mérite d'avoir inclus, en 1908, l'albinisme dans les «inborn errors of metabolism». Son intuition était d'autant plus remarquable, qu'à cette époque, le métabolisme de la mélanine était peu connu et qu'en 1911 encore, *Pearson*, *Nettleship* et *Usher*, dans leur grande monographie sur l'albinisme, insistaient davantage sur les anomalies de structure que sur le défaut biochimique de cette affection.

On sait aujourd'hui que les cellules produisant la mélanine (mélanocytes) sont dérivées de mélanoblastes, qui se forment dans la crête neurale, d'où elles émigrent dans la peau, les muqueuses et le système nerveux central. Quant au pigment oculaire (uvée, épithélium pigmentaire de la rétine), il provient de la couche externe de la cupule optique.

La lésion biochimique consiste en une incapacité de ces mélanocytes à synthétiser la tyrosinase, oxydase nécessaire pour la conversion de la tyrosine en mélanine (*Knox*, 1958; *Fitzpatrick*, 1959, 1960). [Voir schéma du métabolisme des acides aminés (fig. 1)].

Selon que le trouble métabolique atteint le système mélanocytère plus ou moins entier, ou se limite à des régions déterminées de la peau ou de l'œil, on peut distinguer trois variétés principales de l'albinisme, dont chacune suit un mode héréditaire distinct:

1. *l'albinisme universel complet*, qui se transmet de façon récessive. Une variante de l'albinisme universel, la forme incomplète (albinisme), se transmet également dans la règle selon le mode récessif, mais peut occasionnellement présenter un mode dominant irrégulier;

2. *l'albinisme isolé de l'œil*, où l'on distingue une forme dans laquelle tout le globe est atteint (*albinismus solum bulbi*) et une forme où le fond d'œil seulement est touché (*albinismus solum fundi*). Les deux formes se transmettent selon l'hérédité liée au sexe;

3. la troisième forme principale est représentée par *l'albinisme partiel simple*, dont l'hérédité est du type dominant.

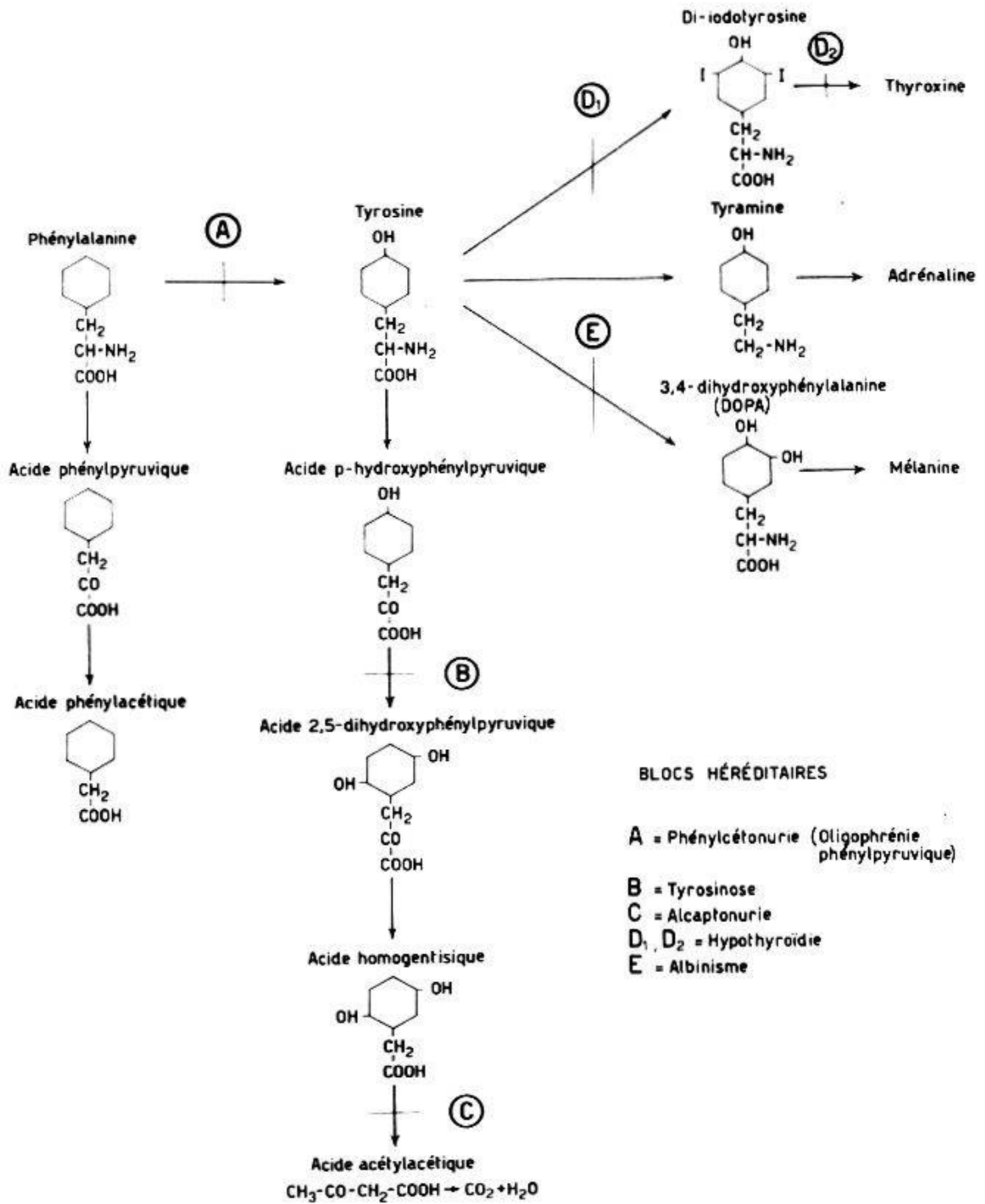


Fig. 1. Schéma du métabolisme des acides aminés.

## 1. Albinisme universel

### a) Albinisme universel complet

Cette affection est caractérisée par une absence plus ou moins totale de pigment dans la peau, les cheveux et les yeux. Les sourcils et les cils sont également dépigmentés (fig. 2). L'absence de l'écran pigmentaire de l'œil explique la forte photophobie. D'autre part, la baisse considérable de la



Fig. 2. B. Sol., 1951, 8 ans. Pol. No 6750/59. Albinisme universel complet. Parents cousins germains.

vision est due à l'hypo- ou aplasie de la macula, qui accompagne régulièrement l'albinisme.

L'albinisme universel est une maladie héréditaire par excellence. Déjà en 1920, *Seyfarth* et en 1931, *Hogben*, se basant sur environ 700 arbres généalogiques de la littérature, ont démontré que cette affection se transmet comme un caractère récessif simple (fig. 3). Par conséquent, le taux de consanguinité parmi les parents d'albinos est assez élevé: 19,4% d'après *Waardenburg* (1932), 11% d'après *Sanders* (1938), 17,7% d'après *Hanhart* (1952). Selon *Neel*, *Kodani*, *Brewer* et *Anderson* (1949), la fréquence de la consanguinité dans l'albinisme peut être estimée à 18-24% pour la race caucasienne et à 37-59% pour la race japonaise.

Une conséquence du mode récessif est le fait que les enfants issus d'un mariage entre deux albinos doivent tous être également atteints, ce qui a été confirmé par quelques exemples de la littérature (*Lagleyze*, 1907; *Davenport*, 1910, 1916).

On a cependant signalé une exception: un couple d'albinos ayant eu deux enfants normaux, ne présentant même pas de signes d'iris diaphanes (*Trevor-Roper*, 1952). Ceci indique la possibilité d'une *hétérogénie*, c'est-

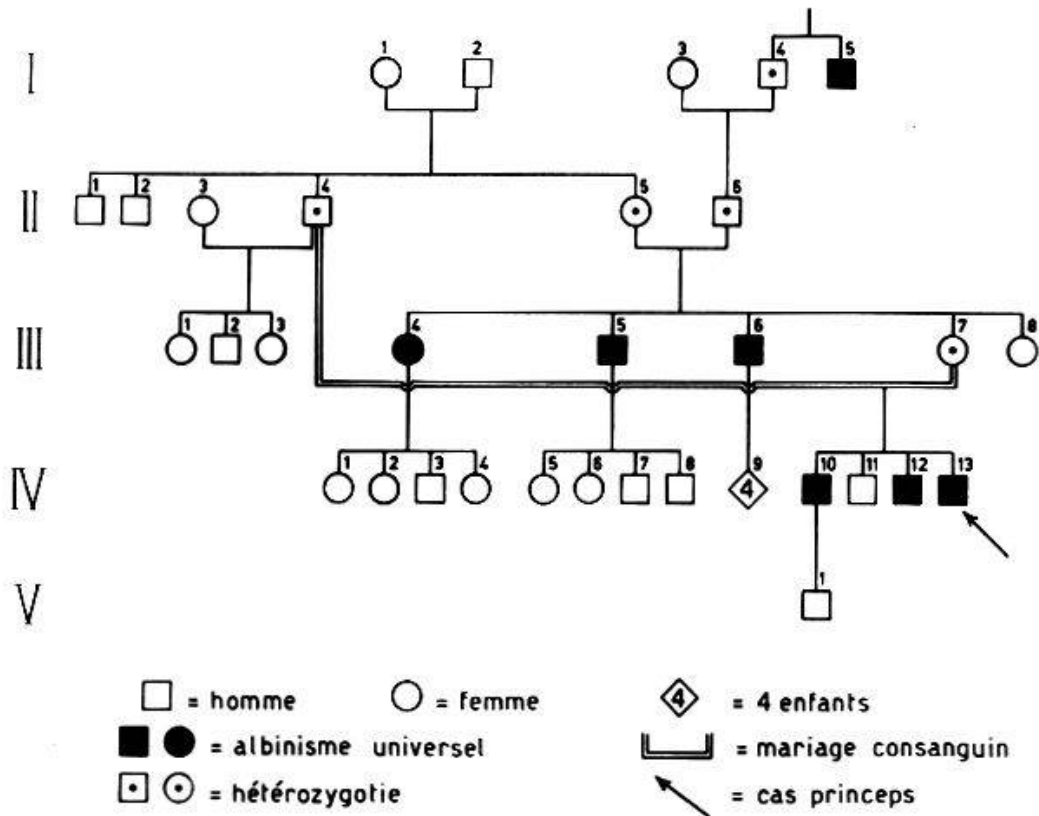


Fig. 3. Albinisme universel complet en 2 générations successives. Manifestation dans la deuxième génération, à la suite d'un mariage entre oncle et nièce hétérozygotes. (D'après A. Franceschetti et D. Klein in Lehrbuch der Augenheilkunde, 3e édition, Karger, Bâle, 1960, p. 86.)

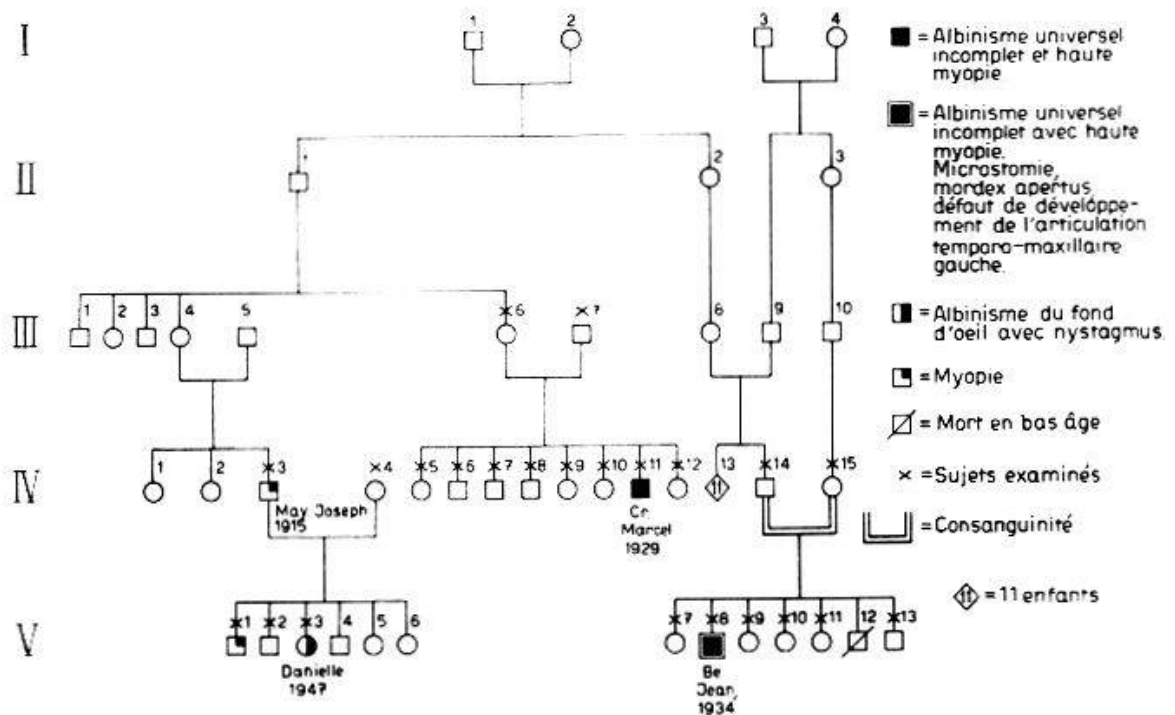


Fig. 4. Arbre généalogique d'une souche valaisanne atteinte d'albinoïdisme avec haute myopie. (D'après A. Franceschetti et collab., Arch. Klaus-Stift. Vererb.-Forsch., 31, 315-321, 1956; et L. Busti-Rosner, J. Génét. hum. 5, 197-215, 1956.)

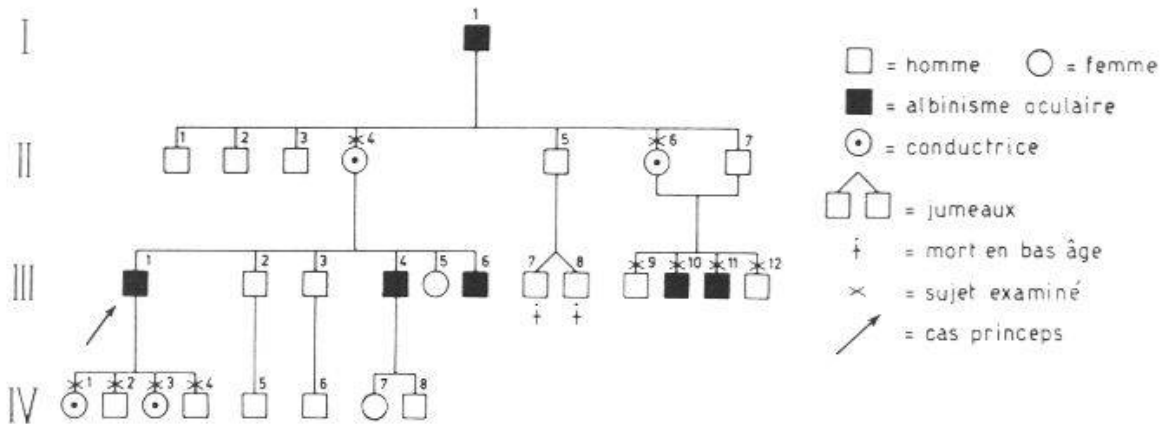


Fig. 5. Arbre généalogique d'une famille atteinte d'albinisme oculaire lié au sexe. (D'après D. Klein et collab., Arch. Klaus-Stift. Vererb.-Forsch. **28**, 112-116, 1958; et B. Covelli-Negrelli, J. Génét. hum. **8**, 108-130, 1959.)

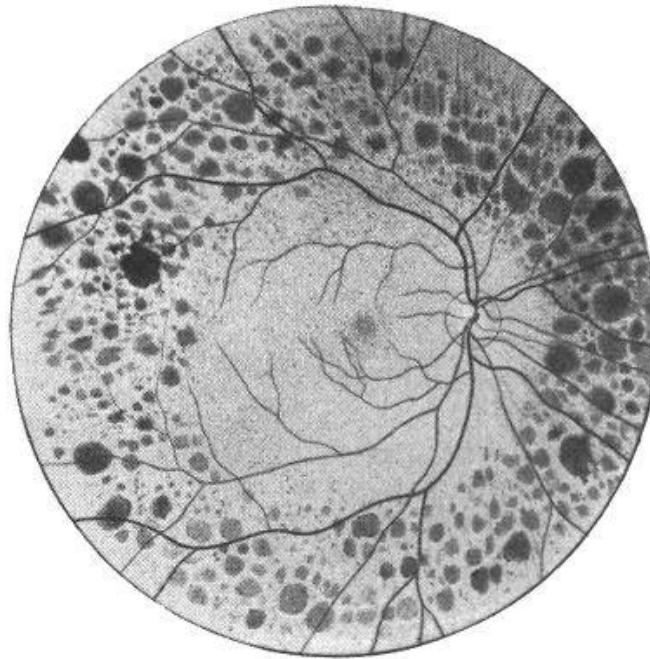


Fig. 6. Albinisme oculaire lié au sexe. Aspect du fond d'œil chez une conductrice (IV/3 de l'arbre généalogique, fig. 5). Granules pigmentaires formant un tacheté marbré autour de la macula et répartis en amas dans toute la périphérie de la rétine. (D'après B. Covelli-Negrelli, J. Génét. hum. **8**, 108-130, 1959.)

à-dire l'existence de deux gènes récessifs non allèles responsables de l'albinisme universel.

Quelques exemples de concordance de l'albinisme chez des jumeaux univitellins démontrent également le caractère héréditaire de cette affection (*Wakefield et Dellinger, 1936; McCrackin, 1937; Rife, Schoenfeld et Hunstead, 1946; Hanhart, 1953*).

Mentionnons encore la possibilité de détecter les conducteurs latents

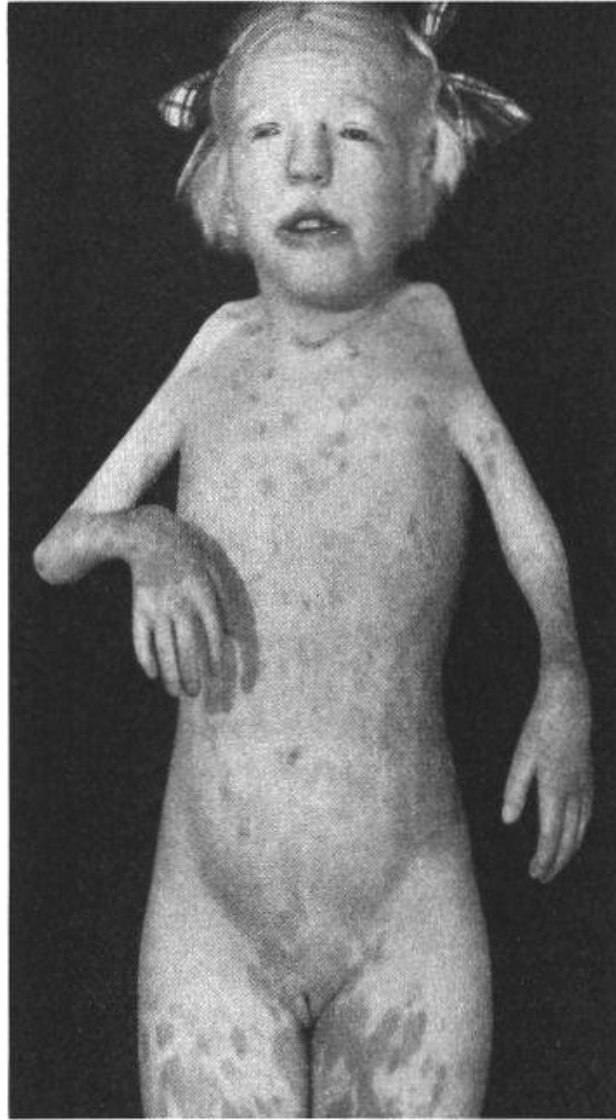


Fig. 7. Fillette de 10 ans présentant un albinisme partiel, des malformations palpébrales, une raideur articulaire des membres supérieurs et une surdi-mutité. (D'après *D. Klein, Helv. paediat. Acta* 5, 38-58, 1950.)

de l'albinisme universel par le phénomène de la diaphanéité de l'iris lors d'une transillumination sclérale, méthode signalée pour la première fois par *Waardenburg* (1932, 1947).

La fréquence de l'albinisme varie selon les pays; elle est estimée pour les pays européens de 1:10 000 à 1:20 000 habitants. Le foyer d'albinisme universel probablement le plus important de notre continent se trouve dans la région de Bellinzago près de Novare (Piémont, Italie), où *Hanhart* (1952) a trouvé 18 albinos en vie et a évalué la fréquence moyenne à près de 1:100. Une incidence d'albinisme aussi élevée a été rencontrée dans l'île dalmatienne de Krk, où cette fréquence est estimée à 1:1000.

Le taux de mutation de l'albinisme universel, par gène et par génération, a été estimé à  $2,8 \cdot 10^{-5}$  (*Neel et collab.*, 1949).



Fig. 8. Même fillette que dans la figure 7. Albinisme des cheveux, cils et sourcils, blé-  
pharophimosis, déplacement latéral des canthi internes et des points lacrymaux, iris  
de couleur bleu porcelaine, hyperplasie de la base du nez. (D'après *D. Klein*, *Helv.*  
*paediat. Acta* 5, 38-58, 1950.)

#### *b) Albinisme universel incomplet*

Dans cette forme, la carence du pigment est moins prononcée. Les cheveux sont d'une couleur jaune paille, la peau est moins fine, l'iris plus pigmenté. On note cependant presque toujours une hypoplasie de la macula, accompagnée d'un nystagmus. Parfois la pigmentation ainsi que l'acuité visuelle peuvent s'améliorer sensiblement au cours de la vie.

Le mode de transmission est, dans la règle, récessif, mais peut occasionnellement aussi être du type dominant. Une manifestation simultanée d'albinisme universel complet et incomplet dans la même famille a été démontrée par *Pfändler* (1950). *Busti-Rosner* (1956) a décrit l'association d'albinisme universel incomplet et de haute myopie chez deux malades, âgés de 22 et 18 ans, appartenant à la même famille (fig. 4). Chez le plus jeune de ces malades (V/8), issu d'un mariage consanguin, il y avait en outre plusieurs autres anomalies congénitales (dyscrânie avec prognathisme inférieur, microstomie, palais ogival, mordex apertus, hypoplasie de la mâchoire avec dysplasie et subluxation unilatérales de l'articulation temporo-maxillaire).



## 2. Albinisme isolé de l'œil

Dans l'albinisme isolé de l'œil, tantôt tout le globe (*albinismus solum bulbi*), tantôt seulement le fond d'œil (*albinismus solum fundi*) est atteint. Le fond d'œil présente, comme dans l'albinisme universel, une teinte orangée, fortement privée de pigment et les vaisseaux choroïdiens se dessinent nettement. En outre, on constate régulièrement une hypoplasie de la macula avec nystagmus.

L'albinisme oculaire suit le mode héréditaire lié au sexe (fig. 5).

Il existe une certaine parenté nosologique entre l'albinisme oculaire et l'hypo- ou aplasie de la macula seule; celle-ci peut d'ailleurs s'accompagner d'un fond d'œil hypopigmenté. La transmission se fait aussi parfois selon l'hérédité liée au sexe (*Holm*, 1926).

Soulignons encore, comme aspect particulièrement intéressant de l'albinisme oculaire, la possibilité de mettre en évidence l'hétérozygotie des femmes conductrices. En effet, les femmes hétérozygotes présentent une pigmentation périphérique de la rétine, sous forme d'une poussière pigmentaire confluant parfois en petits amas, de couleur brun cacao, et un pointillé périmaculaire dans la région centrale (*Vogt*, 1942; *Falls*, 1951; *François et Deweer*, 1952; *Waardenburg et van den Bosch*, 1956; *Ohrt*, 1956; *Gedda et Magistretti*, 1956, 1961; *Covelli-Negrelli*, 1959; fig. 6). La présence de ces modifications rétinienne constitue un indicateur précieux pour la détection des conductrices et pour l'établissement d'un pronostic génétique concernant les membres féminins d'une famille atteinte.

## 3. Albinisme partiel

### a) Forme simple

L'albinisme partiel (leucisme, *albinismus circumscriptus*) est caractérisé par des taches ou zones cutanées dépigmentées bien délimitées et souvent disposées symétriquement. Ces taches siègent souvent sur le front, le cuir chevelu (mèche blanche frontale), la nuque, la partie médiane de l'abdomen, les extrémités (fig. 7). Parfois l'albinisme ne se manifeste que par une mèche blanche frontale. Il n'est pas rare de voir participer l'œil à l'albinisme, sous forme d'un iris clair et d'un fond d'œil présentant des plages dépigmentées.

b) *Albinisme partiel avec malformations palpébrales, hypoplasie irienne et surdimutité (syndrome palpébro-irido-labyrinthique avec albinisme partiel; fig. 7 et 8).*

L'albinisme partiel constitue en outre un symptôme cardinal du syndrome décrit par *Klein* (1947, 1950) et par *Waardenburg* (1951). Plus tard, ce complexe a été étudié par *Keizer* (1952), *Bischler* (1955), *Divekar*

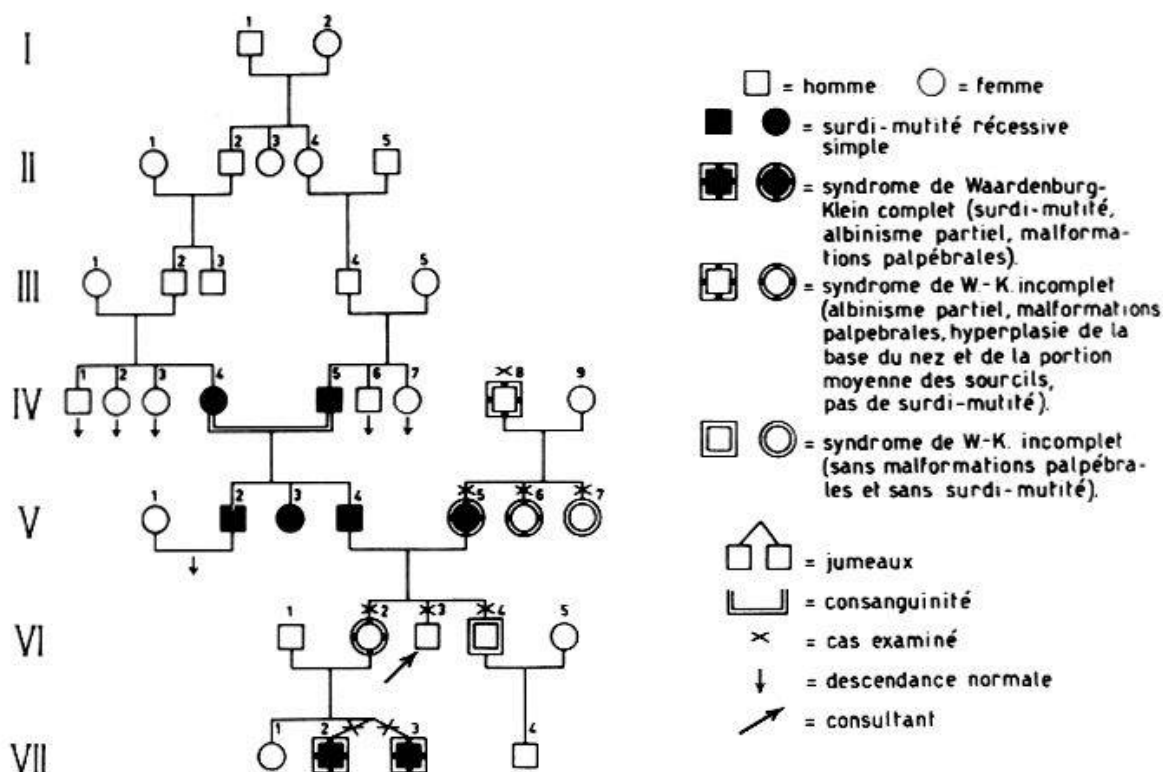


Fig. 9. Arbre généalogique d'une famille atteinte de surdimutité récessive et de syndrome de Waardenburg-Klein. (D'après G. Lavergne, Bull. Soc. belge Ophthal. 122, 403-407, 1959.)

(1957), Wildervanck (1957), Delmarcelle et Pivont (1958), Galvez Montes (1958), Arnvig (1959), Diallinas (1959), Fisch (1959), Lavergne (1959), Partington (1959), DiGeorge et collab. (1960).

Ce complexe clinique comporte au point de vue oculaire des malformations palpébrales (blépharophimosis, déplacement latéral des angles internes et des points lacrymaux inférieurs des paupières (fig. 7), une hypoplasie du stroma irien (iris hétérochromes ou d'un bleu porcelaine) et un fond d'œil partiellement albinotique. Ces anomalies oculaires sont associées à une surdimutité d'origine labyrinthique, comme Fisch (1959) a pu le démontrer histologiquement. Le mode d'hérédité est du type dominant irrégulier à pénétrance et expressivité variables (fig. 9; Lavergne, 1959).

Dans le cas de Klein (1947, 1950; fig. 7 et 8), ce complexe malformatif était en outre accompagné d'une dysplasie du système osseux (raideur articulaire des membres supérieurs, hypoplasie et aplasie des deux premières côtes, manque de différenciation des osselets du carpe, formation kystique au niveau du sacrum, palmatures thoraco-humérale et digitale).

La fréquence de ce syndrome est évaluée par Waardenburg à 1:40 000 habitants. Son taux de mutation par gène et par génération est estimé par Penrose (1957) à  $4 \cdot 10^{-6}$ .

Soulignons la concordance de ce syndrome dans un couple de jumeaux, probablement univitellins, dans l'arbre généalogique de *Lavergne* (fig. 9); un des deux jumeaux montrait en plus un strabisme, une myéломéningocèle (opérée à l'âge de 6 mois) et un retard psychomoteur.

A titre de curiosité, notons encore que l'association d'un leucisme du pelage, d'yeux hétérochromes ou bleus porcelaine et de surdité est connue depuis longtemps dans le règne animal (*Sichel*, 1847; *Darwin*, 1861; *Bamber*, 1927, 1933; *Sorsby* et *Davey*, 1954, et d'autres).

### Résumé

On sait aujourd'hui que le trouble métabolique conduisant à l'albinisme est dû à l'absence d'un enzyme, la tyrosinase, dont on ne retrouve aucune trace dans les mélanocytes. Selon que le système mélanocytaire tout entier, ou seule une région déterminée, est atteint, on peut distinguer trois variétés principales de l'albinisme, suivant chacune un mode héréditaire différent:

1. l'albinisme universel complet, avec un sous-groupe: l'albinisme universel incomplet (albinoïdisme); cette forme se transmet d'après le mode récessif;
2. l'albinisme oculaire, avec les sous-groupes: *albinismus solum bulbi*, et *albinismus solum fundi*; l'hérédité de l'albinisme oculaire est du type lié au sexe. Les conductrices présentent des altérations caractéristiques du fond d'œil, permettant de les distinguer comme hétérozygotes;
3. l'albinisme partiel suit le mode dominant d'hérédité. Le syndrome-albinisme partiel, surdi-mutité, blépharophimose, dystopie des points lacrimaux inférieurs, hypoplasie de l'iris avec ou sans hétérochromie – décrit par *Klein* (*Arch. Klaus-Stift.* **22**, 336–342 [1947]; *Helv. paediat. Acta* **5**, 38–58 [1950]) et par *Waardenburg* (*Amer. J. hum. Genet.* **3**, 195–253 [1951]) – se transmet également de façon dominante avec pénétrance et expressivité variable du gène.

### Zusammenfassung

Man weiß heute, daß an der Stoffwechselstörung, die zum Albinismus führt, das Fehlen eines Ferments schuld ist, die Tyrosinase, von der man keine Spur in den Melanocyten findet. Je nachdem, ob das ganze melanocytäre System oder nur ein umschriebener Teil betroffen ist, kann man drei hauptsächlich Varianten des Albinismus unterscheiden, deren jede einem anderen Erbgang folgt:

1. Der generalisierte vollständige Albinismus, mit einer Untergruppe:

generalisierter unvollständiger Albinismus (Albinoidismus); diese Form wird nach dem rezessiven Erbgang übertragen.

2. Der Albinismus des Auges, mit den Untergruppen: Albinismus solum bulbi und Albinismus solum fundi. Die Vererbung des Augenalbinismus folgt dem geschlechtsgebundenen Typus. Die Konduktorinnen weisen charakteristische Veränderungen des Augenhintergrundes auf, die es erlauben, sie als Heterozygote zu erkennen.

3. Der einfache Albinismus *circumscriptus* ist dominant erblich. Das von *Klein* (Arch. Klaus Stift., 22, 336–342, 1947; Helv. Paediat. Acta 5, 38–58, 1959) und von *Waardenburg* (Amer. J. hum. Genet., 3, 195–253, 1951) beschriebene Syndrom (Albinismus *circumscriptus*, Taubstummheit, Blepharophimosis, Dystopie der unteren Tränenpunkte, Hypoplasie der Iris mit oder ohne Heterochromie) vererbt sich gleichfalls dominant, wobei das Gen eine variable Penetranz und Expressivität aufweist.

### *Riassunto*

Si sa attualmente che il disturbo metabolico che è all'origine dell'albinismo consiste nella mancanza di un enzima, la tirosinasi, di cui non si trova traccia nei melanociti. A seconda se sia colpito tutto il sistema dei melanociti o soltanto una determinata regione di esso, si possono distinguere tre varietà principali di albinismo, ciascuna delle quali ha un diverso modo di trasmissione ereditaria:

1. L'albinismo universale completo, con un sottogruppo: l'albinismo universale incompleto (albinoidismo); questa forma si trasmette in modo recessivo;

2. l'albinismo oculare, con i sottogruppi: albinismus solum bulbi, e albinismus solum fundi; l'eredità dell'albinismo oculare è legata al sesso. Le conduttrici presentano delle alterazioni caratteristiche del fondo oculare che permettono di riconoscerle quali eterozigoti;

3. l'albinismo parziale si trasmette in modo dominante. La sindrome – albinismo parziale, sordomutismo, blefarofimosi, distopia dei punti lacrimali inferiori, ipoplasia dell'iris con o senza eterocromia – descritta da *Klein* (Arch. Klaus-Stift. 22, 336–342, 1947; Helv. paediat. Acta 5, 38–58, 1950) e da *Waardenburg* (Amer. J. hum. Genet. 3, 195–253, 1951) – si trasmette anche in modo dominante, con penetranza ed espressività variabili del gene.

### *Summary*

It is now known that the metabolic disorder leading to albinism is due to the absence of an enzyme, tyrosinase, of which no trace can be found

in the melanocytes. According to whether the entire melanocytary system is affected, or only a certain area, it is possible to distinguish three principal varieties of albinism, each following a different mode of inheritance:

1. complete universal albinism, with a sub-group: incomplete universal albinism (albinoidism); this form is transmitted recessively;

2. ocular albinism, with the sub-groups: albinism solum bulbi, albinism solum fundi. The inheritance of ocular albinism is sex-linked. The carriers show characteristic alterations of the fundus, distinguishing them as heterozygotes;

3. partial albinism is transmitted dominantly. The syndrome – partial albinism, deaf-mutism, blepharophimosis, dystopia of the lower lacrimal points, hypoplasia of the iris with or without heterochromia – described by *Klein* (Arch. Klaus-Stift. **22**, 336–342, 1947; Helv. paediat. Acta **5**, 38–58, 1950) and by *Waardenburg* (Amer. J. hum. Genet. **3**, 195–253, 1951) – is also dominantly transmitted with varying penetrance and expressivity of the gene.

*Arnvig J.*: The syndrome of Waardenburg. Acta genet. (Basel) **9**, 41 (1959).

*Bamber R. C.*: Genetics of domestic cats. Bibliogr. genetica **13**, 1 (1927).

– Correlation between white coat color, blue eyes and deafness in cats. J. Genet. **27**, 407 (1933).

*Bischler Vera*: Une forme particulière de surdimutité avec blépharophimosis et dystopie des points lacrimaux inférieurs, synophris, albinisme partiel et hypoplasie du stroma irien (Syndrome de Klein-Waardenburg). Rev. suisse Zool. **62**, 83 (1955).

*Busti-Rosner L.*: Deux cas d'albinisme universel incomplet (albinoidisme) d'un biotype particulier dans une souche valaisanne. (Thèse, Genève). J. Génét. hum. **5**, 197 (1956).

*Covelli-Negrelli B.*: L'albinisme oculaire lié au sexe dans le cadre du dépistage des hétérozygotes en ophtalmologie. (Thèse, Genève). J. Génét. hum. **8**, 108 (1959).

*Darwin Ch.*: On the origin of species by means of natural selection. J. Murray, London, 3rd ed., 1861, p. 12.

*Davenport C. B.*: Heredity in albinism. J. Hered. **7**, 221 (1916).

*Davenport G. C. et Davenport C. B.*: Heredity of skin pigmentation in man. Am. Natur. **44**, 641–672, 705–731 (1910).

*Delmarcelle Y. et Pivont A.*: Familial heterochromia associated with ocular and somatic malformations: Waardenburg-Klein's syndrome. Bull. Soc. belge Ophtal. **118**, 380 (1958).

*Diallinas N. P.*: Les altérations oculaires chez les sourds-muets. (Thèse, Genève, 1960). J. Génét. hum. **8**, 225 (1959).

*DiGeorge A. M., Olmsted R. W. et Harley R. D.*: Waardenburg's syndrome. J. Pediat. **57**, 649 (1960).

*Divekar M. V.*: Waardenburg's Syndrome. J. All-India ophthal. Soc. **5**, 1 (1957).

*Falls H. F.*: Sex-linked ocular albinism displaying typical fundus changes in the female heterozygote. Amer. J. Ophthal. **34**, No 5, pt II, 41 (1951).

*Fisch L.*: Deafness as part of an hereditary syndrome. J. Laryng. **73**, 355 (1959).

*Fitzpatrick T. B.*: Zur Rolle der Tyrosinase bei der Säugetier-Melanogenese. Hautarzt **10**, 520 (1959).

- Albinism. In: *The Metabolic Basis of Inherited Disease*. (édit. Stanbury-Wyngaarden-Fredrickson). Blakiston Division; McGraw-Hill Book Co.; New York, Toronto, London 1960, p. 428-448.
- Franceschetti A., Klein D. et Busti-Rosner L.*: Deux cas d'albinisme universel incomplet (albinoïdisme) d'un biotype particulier dans une souche valaisanne. *Arch. Klaus-Stift. Vererb.-Forsch.* **31**, 315 (1956).
- François J. et Deweer J. P.*: Albinisme oculaire lié au sexe et altérations caractéristiques du fond d'œil chez les femmes hétérozygotes. *Ophthalmologica (Basel)* **126**, 209 (1953).
- Galvez Montes J.*: Una familia afectada de síndrome de Waardenburg. (Hyperplasia interocularis cum dystopia laterovera canthi medialis, ptosis palpebralis, blepharophimosis, dyschromia iridocutanea et dysplasia auditiva.) *Arch. Soc. oftal. hispano-amer.* **18**, 1053 (1958).
- Garrod A. E.*: Inborn errors of metabolism. *Lancet* **2**, 73 (1908).
- Gedda L. et Magistretti S.*: Paracinesia addutorio-enoftalmica gemello-familiare e albinismo oculare in altra famiglia. *Acta Genet. med. (Roma)* **5**, 391 (1956).
- Gedda L. et Bérard-Magistretti S.*: Sulle anomalie pigmentarie dell'occhio dette «albinismo oculare» ed ancora sopra il caso delle gemelle monozygotiche albine descritte da Hanhart. *Acta Genet. med. (Roma)* **10**, 21 (1961).
- Hanhart E.*: Über 18 lebende und 13 verstorbene Albinos in einem Dorf des Piemont nebst weiteren Beiträgen zur Populationsgenetik des Albinismus universalis. *Arch. Klaus-Stift. Vererb.-Forsch.* **27**, 178 (1952).
- Eineiige Zwillingmädchen mit konkordantem Albinismus universalis aus Ehe normalpigmentierter, aber entsprechend belasteter Vettern 1. Grades in oberitalienischem Isolat. *Acta Genet. med. (Roma)* **2**, 380 (1953).
- Hogben L. T.*: The genetic analysis of familial traits. *J. Genet.* **25**, 97 (1931).
- Holm E.*: Hereditary Nystagmus. *Acta ophthal. (Kbh.)* **4**, 20 (1926).
- Keizer D. P. R.*: Een nieuwe vorm van congenitale erfelijke doofheid (syndroom van Waardenburg). *Ned. T. Geneesk.* **96**, 2541 (1952).
- Klein D.*: Albinisme partiel (leucisme) accompagné de surdimutité, d'ostéomyodysplasie, de raideurs articulaires cong. multiples et d'autres malformations congénitales. *Arch. Klaus-Stift. Vererb.-Forsch.* **22**, 336 (1947).
- Albinisme partiel (leucisme) avec surdimutité, blépharophimosis et dysplasie myo-ostéo-articulaire. *Helv. paediat. Acta* **5**, 38 (1950).
- Knox W. E.*: Sir Archibald Garrod's «inborn errors of metabolism». III. Albinism. *Amer. J. hum. Genet.* **10**, 249 (1958).
- Lagleyze*: L'œil des albinos. *Arch. Ophtal. (Paris)* **27**, 280-296, 361-391, 461-478 (1907).
- Lavergne G.*: Problème d'eugénisme posé par une famille atteinte du syndrome de Waardenburg-Klein. *Bull. Soc. belge Ophtal.* **122**, 403 (1959).
- McCrackin R. H.*: Albinism and unialbinism in twin African negroes. *Amer. J. Dis. Child.* **54**, 786 (1937).
- Neel J. V., Kodani M., Brewer R. et Anderson R. C.*: The incidence of consanguineous matings in Japan, with remarks on the estimation of comparative gene frequencies and the expected rate of appearance of induced recessive mutations. *Amer. J. hum. Genet.* **1**, 156 (1949).
- Ohrt V.*: Ocular albinism with changes typical of carriers. *Brit. J. Ophthal.* **40**, 721 (1956).
- Sanders J.*: Die Heredität des Albinismus. *Genetica* **20**, 97 (1938).
- Seyfarth C.*: Beiträge zum totalen Albinismus. Seine Vererbung. Über die Anwendung der Mendelschen Vererbungsgesetze auf menschliche Albinos. *Virchows Arch. path. Anat.* **228**, 483 (1920).
- Sichel*: Note sur un rapport remarquable entre le pigment des poils et de l'iris et la faculté de l'ouïe chez certains animaux. *Ann. Sci. nat. Zool. (Paris)*, 3e série, **8**, 239 (1847).

- Sorsby A. et Davey J. B.*: Ocular associations of dappling (or merling) in the coat colours of dogs. *Clinical and genetical date. J. Genet.* **52**, 425 (1954).
- Partington M. W.*: An English family with Waardenburg's syndrome. *Arch. Dis. Childh.* **34**, 154 (1959).
- Pearson K., Nettleship E. et Usher C. H.*: A Monograph on Albinism in Man. *Drapers Comp. Res. Memoirs*, London, Cambridge Univ. Press, 1911-1913.
- Penrose L. S.*: The mutational origin of hereditary eye diseases. *Mod. Probl. Ophthal.* (Basel) **1**, 501 (1957). S. Karger, Bâle.
- Pfändler U.*: Quelques mutations affectant les yeux etc. *Bull. schweiz. Akad. med. Wiss.* **6**, 134 (1950).
- Trevor-Roper P. D.*: Marriage of two complete albinos with normally pigmented offspring. *Brit. J. Ophthal.* **36**, 107 (1952).
- Vogt A.*: Die Iris bei Albinismus solum bulbi. In: *Lehrbuch und Atlas der Spaltlampenmikroskopie*, vol. 3, 845-847, F. Enke, Stuttgart 1942.
- Waardenburg P. J.*: Das menschliche Auge und seine Erbanlagen. M. Nijhoff, La Haye, 1932, p. 19-36.
- Erkennbarkeit latenter Überträger von Albinismus universalis und Albinismus oculi. *Ned. T. Geneesk.* **91**, 1863 (1947).
  - A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of the iris and head hair and with congenital deafness. *Amer. J. hum. Genet.* **3**, 195 (1951).
- Waardenburg P. J. and van den Bosch J.*: X-chromosomal ocular albinism in a Dutch family. *Ann. hum. Genet.* **21**, 101 (1956).
- Wakefield E. G. et Dellinger S. C.*: Identical albino twins of negro parents. *Ann. intern. Med.* **9**, 1149 (1936).
- Wildervanck L. S.*: Doofstomme kinderen met het syndroom van Waardenburg-Klein. *Ned. T. Geneesk.* **101**, 1220 (1957).